



Neurology perspectives



21278 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL NEURODESARROLLO SECUNDARIA A LEUCODISTROFIA POR DELECCIÓN DELETÉREA EN GEN PEX11-BETA: TRASTORNO DE LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA-TRASTORNO DEL ESPECTRO ZELLWEGER

Pérez Prol, C.; Villino Rodríguez, R.; Espinoza Vines, C.; Abedrabbo Lombeyda, F.; Atorrasagasti Villar, A.; Gómez, A.; Marín Gracia, M.

Servicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra.

Resumen

Objetivos: Los trastornos de la biogénesis del peroxisoma son un espectro de enfermedades del neurodesarrollo con baja incidencia y fenotipo variable. Presentamos el caso de un paciente con encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo secundaria a leucodistrofia por delección deletérea en gen PEX11-beta, con una epilepsia refractaria.

Material y métodos: Varón de 32 años, presenta discapacidad intelectual (con retraso del desarrollo psicomotor), polineuropatía axonal sensitivo-motora, hipoacusia neurosensorial y cataratas congénitas. El debut de epilepsia fue a los 11 años, hasta entonces independiente para sus actividades. Desde ese momento presenta una inestabilidad progresiva y episodios de desconexión que fueron aumentando en frecuencia e intensidad. Actualmente presenta crisis pluricotidianas: ausencias mioclónicas y crisis tónicas con caída, precisando silla de ruedas. En la exploración destaca baja estatura, escaso cabello, marcha equina, debilidad distal e inestabilidad. Se realizó un estudio diagnóstico extenso incluyendo monitorización video-EEG, RM craneal, electromiografía, electroneurografía, metabólico y genético (exoma en trío).

Resultados: El paciente fue diagnosticado de una encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo secundaria a leucodistrofia por delección deletérea en gen PEX11-beta, con herencia autosómica recesiva. La epilepsia que presenta es refractaria a > 18 medicamentos anticrisis, dieta cetogénica, inmunoglobulinas y estimulador del nervio vago. Durante años ha permanecido en tratamiento con ácido valproico. Tras revisión de la literatura el paciente fue tratado con ácido cólico.

Conclusión: Presentamos el caso de un paciente adulto afecto de una enfermedad huérfana, cuyo diagnóstico y tratamiento han supuesto un desafío desde el comienzo. Los diagnósticos de precisión son necesarios para poder ofrecer una medicina personalizada.